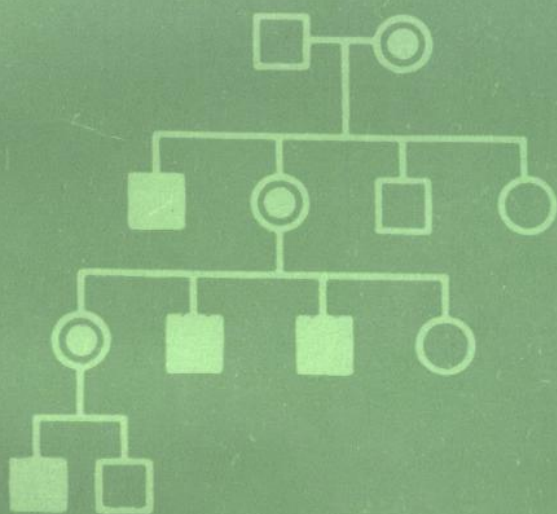


医学遗传学丛书

遗传与消化、呼吸系统疾病

陈士葆 等 编著



科学出版社

83361

医学遗传学丛书

遗传与消化、呼吸系统疾病

陈士葆 等 编著

江绍基 张国治 审



科学出版社

1990



C0156292

内 容 简 介

本书是医学遗传学丛书之一,着重介绍 50 余种与遗传有关的消化系统疾病及 10 余种遗传性呼吸系统疾病的临床表现、病理、发病机理、遗传方式、诊断与鉴别诊断、防治方法等。本书内容丰富,文字简练,可读性强,是一本较好的自学进修读物和实用性较高的临床参考书。

本书可供临床医生、有关医学院校师生、研究生,以及从事遗传学教学、科研和计划生育的工作者参考。

医学遗传学丛书 遗传与消化、呼吸系统疾病

陈士葆 等 编著

江绍基 张国治 审

责任编辑 刘 安

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街16号

邮政编码: 100707

中国科学院印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

*

1990年12月第 一 版 开本: 787×1092 1/32

1990年12月第一次印刷 印张: 9 1/4

印数: 0001—3 000

字数: 200 000

ISBN 7-03-001966-0 /R · 93

定价: 9.00 元

医学遗传学是
一门新的学科，必
将对人类疾病
的防治产生重大
作用。

邓颖超
一九八七年

医学遗传学丛书编委会名单

顾 问：谈家桢 吴 旻

主 编：刘祖洞

副主编：许由恩 李 璞 罗会元 蒋左庶

编 委：（以姓氏笔画为序）

朱畅宁	刘 安	吴文彦	吴绍熙
杜传书	杜若甫	张贵寅	陈士葆
陈仁彪	陈瑞冠	陈灏珠	郑茂荣
周焕庚	胡诞宁	赵寿元	赵桐茂
夏家辉	夏镇夷	宰春和	郭秉宽
曹溢滔	曾建飞	潘瑞彭	薛京伦

医学遗传学丛书序

医学遗传学是遗传学的一个重要分支，是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门应用学科。近年来随着重组 DNA 技术的建立和分子遗传学的兴起，医学遗传学的各项研究更是发展迅速，目前已成为遗传学中最活跃的研究领域之一。

在我国，随着遗传学研究的日趋深入，医学遗传学的研究也得到了越来越充分的开展。现在，较大的医学院校和医疗机构都设置了与医学遗传学有关的研究单位和医疗部门，并开展了不少有相当水平的科研和咨询工作。但是，由于医学遗传学是理论性强、应用性广的一门综合性科学，故进一步加强和提高医学遗传学工作者的理论水平，尤其是提高处于第一线的临床医务工作者的医学遗传学知识，无疑是非常需要和十分迫切的。同时把国外的医学遗传学研究的最新进展及时介绍到国内，对于进一步提高我国的医学遗传学研究工作的水平也是相当有益的。

医学遗传学丛书由国内各方面专家分科撰写，内容包括基本原理和临床两大部分。丛书详细地介绍各个专科遗传性疾病的发病机理、遗传学诊断、预防措施和治疗的可能性；比较全面地反映国内外科学家在医学遗传学研究中所取得的最新成果和研究进展。该丛书的编写成员可以说大多是我国遗传学界和医务界的精英，无疑使该书具有很高的权威性，也为进一步打入国际出版物市场创造了条件。

我相信，该丛书的出版将对加快我国医学遗传学研究的

发展起积极的推动作用，对提高我国人口的遗传素质和进一步执行计划生育这一基本国策等方面有重要的意义。

谈家桢

1988年3月16日

于复旦大学遗传学研究所

医学遗传学丛书前言

医学遗传学是研究人类遗传性疾病的发生机理、传递规律、诊断方法,以及治疗与预防措施的遗传学分支学科。由于医学的进步和治疗水平的提高,早先严重威胁人类生命的一些疾病,如天花、霍乱、鼠疫、结核等传染病已渐趋绝迹或基本得以控制,发病率大幅度下降;而与此相比,一些同遗传因素密切相关的人类遗传性疾病,如先天性缺陷、染色体异常及恶性肿瘤等,在发病率和死亡率中所占比例日益突出,对人类本身的危害也更为明显。目前,已发现的遗传病有 4 000 余种,估计每 100 个新生儿中就有 3—10 个患有各种遗传性疾病。此外,由于科学和工业发展本身所带来的弊端和污染未能得以及时治理,也使发病率有增高的趋势。因此,有关人类遗传性疾病的研究已成为医学极其重要的课题,也是遗传学中最活跃的研究领域之一。

近几年来,医学遗传学发展迅速,在各个领域中都取得了许多重大进展,并形成和建立了不少新的分支,如染色体遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、毒理遗传学和临床遗传学等。随着重组 DNA 技术的建立和在医学遗传学中的广泛应用,对某些遗传病的产前诊断和基因治疗等方面也取得了令人鼓舞的突破。因此,医学遗传学的研究在不断深入与提高,理论在进一步地完善和发展,而广大从事医学遗传学研究的工作者,对了解和掌握这些新的知识的需要也日益迫切。值得强调的是,医学遗传学是一门遗传学与临床医学相互渗透的交叉学科,而随着我国医学遗传学事业的发展,基础和临

床之间尚未很好沟通的矛盾就显得越来越突出。就我国各级医院临床医生的知识结构来看,虽然通过几年来医学遗传学知识的普及,已有了一定的基础和梗概的了解,但由于人类遗传性疾病种类繁多,遗传方式和表型不一,鉴别诊断困难,有关疾病发生的遗传机理、临床表现及防治手段的资料匮乏,即便遇到一些病例,最终往往因无法明确诊断而不了了之。因此,目前我国报道的遗传病种类还不到世界上已发现的1/4左右,我国是11亿人口的大国,有多少遗传病需要去认识啊。鉴于上述的原因,为了加速我国医学遗传学事业的发展,编纂一套系统完整的医学遗传学丛书是十分必要和非常有意义的。

这套医学遗传学丛书共分:《医学遗传学导论》、《遗传性心血管疾病》、《遗传与消化、呼吸系统疾病》、《遗传性血液病》、《遗传性内分泌疾病》、《遗传性代谢病》、《遗传性泌尿生殖疾病》、《遗传性神经、肌肉疾病》、《遗传与精神疾病》、《遗传性骨与结缔组织疾病》、《遗传性皮肤疾病》、《遗传性眼科疾病》、《遗传性耳鼻咽喉疾病》、《遗传性口腔疾病》、《染色体病》、《免疫遗传学》、《肿瘤遗传学》、《毒理遗传学》、《医学分子遗传学》、《法医遗传学》和《医学遗传学中数理统计及应用》等21个分册,其特点是面向广大临床医生。丛书的主要读者是县级医院以上医务工作者,它也可作为医学院校、综合性大学生物系遗传学专业师生的参考书,部分分册亦可作为研究生的参考教材。考虑到我国广大读者的实际购买力,便于按需购买,本套丛书的每个分册都编写成一个独立的系统,但又不脱离整套丛书总的框架。

本丛书是由国内医学遗传学各研究领域的有关专家和临床各科的知名教授负责撰写审定的,一些正在从事有关实际研究和医疗工作的中青年同志也参加了部分分册的撰写工作。这样,充分体现了本套丛书基础理论与临床相结合的指

导思想,同时使本丛书的内容得以互为补充而更加充实和全面,从而使丛书具有较高的参考价值和普遍的实用意义。

科学出版社在本身出版任务相当繁忙的情况下,对本套丛书的出版给予了极大的支持和帮助,使这套丛书得以顺利出版,在此表示衷心的感谢。

对本套丛书内容上不妥之处,还敬望读者能及早提出,以便改进。

刘祖洞

1988年3月12日

于复旦大学遗传学研究所

序 I

遗传与疾病的关系十分密切，在消化系统疾病中亦是如此。虽然，有很多人从事这方面的研究，但一般了解不深，在讨论消化疾病的病因时，虽提到遗传为致病因素之一，但大多语焉不详，简提了事。遗传为生命现象，千变万化，所以人体素质各不相同，对疾病的抵抗力、易感性和患病后的表现也就变化多端。有关疾病与遗传的关系，过去散见各书刊，并无归一的介绍。刘祖洞教授主编的医学遗传学丛书，将消化系统方面的疾病中与遗传有关的内容列为一个分册的第一部分，加以介绍使临床医师和从事消化专业的医师，有一系统概念，实是提高和更新我们对有关疾病的认识的一件大好事。该书主笔陈士葆医师中年有为，对消化系统疾病与遗传素所关注，此次邀集有关专家分撰各节，作系统而归一的介绍，既有助于丰富读者的知识，又有利于提高对有关遗传性疾病的诊断与防治水平。全部9章组编合理，深入浅出，文笔流畅，简要易读，实是一本很好的参考书。当此分册出版之时，本人乐于为读者推荐。

上海第二医科大学内科教授
上海市消化疾病研究所所长

江绍基

1988年2月

序 II

近数十年来,在人类医学遗传学与临床医学相互渗透的过程中发展了一个新的分支,即临床遗传学,着重研究有关临床各学科中遗传性疾病的诊断和防治。我国在 60 年代开始进行有关医学遗传学的研究,在临床各科的遗传性疾病的研究方面取得不少成就。由于对遗传病认识的提高和检测方法的改进,临床上发现的遗传性疾病逐渐增多,其相对发病率正在增长。因此有必要加强医学遗传学和临床遗传学的研究,普及医学遗传学知识。推广应用已经获得的科研成果,提高下一代的健康素质,是当今基础医学及临床医务工作者十分重要的任务。

有鉴于此,在复旦大学及中国人民解放军第二军医大学各级领导的关怀、支持下,由复旦大学遗传学研究所刘祖洞教授、中国人民解放军第二军医大学生物教研室蒋左庶教授等筹备和组织编写医学遗传学丛书,其中《遗传与消化、呼吸系统疾病》是此丛书的一个分册。

我以兴奋和喜悦的心情读完了《遗传与消化、呼吸系统疾病》的书稿。这本书对消化系统胃肠道、肝胆胰腺,以及呼吸系统气管、支气管、肺等部位与遗传有关的疾病,作了既全面又有侧重的描述。它重点介绍这些疾病与遗传的关系、遗传方式、临床表现、防治要点及遗传咨询等,对提高和普及消化及呼吸系统遗传学知识有较大帮助,是一本较有实用价值的参考书。我深信,在当前深化改革、开放,加速社会主义现代化建设的历程中,这本书一定会受到广大读者的欢迎。愿此书成

为一本引玉之作。

参加该分册编写的人员多年来一直从事临床消化系统及呼吸系统疾病的防治和科研工作，在临床实践中积累了较丰富的经验，使本书的内容较为充实，深入浅出，文笔流畅，适合于广大医学工作者阅读参考。

为此，我十分愿意为本书作序，也乐于向广大读者推荐。

中国人民解放军第二军医大学 张国治
附属长征医院副院长，内科教授

1988年6月

前 言

医学遗传学是近数十年来发展起来的一门边缘性学科。在人类医学遗传学与临床医学相互渗透过程中派生出一个新的分支,即临床遗传学,着重研究有关临床各学科中遗传性疾病的诊断和防治等问题。

近年来,临床上遗传病的相对发病率不断上升,广大医务工作者遇到的各种遗传性疾病亦越来越多,而临床与遗传相结合的参考书却颇为少见。鉴于此情况,在复旦大学遗传学研究所刘祖洞教授、第二军医大学生物教研室蒋左庶教授等筹备和组织下编写医学遗传学丛书,其中《遗传与消化、呼吸系统疾病》是本丛书分册之一。

本分册共分两个部分。第一部分为遗传与消化系统疾病(第一至九章,共49节),重点介绍消化系统中食管、膈、胃、小肠、结肠,以及肝、胆、胰等脏器与遗传有关的疾病。第二部分为遗传性呼吸系统疾病(第十至十四章,共16节),重点介绍呼吸系统各器官包括气管和支气管、肺、肺血管,以及胸膜和膈肌等与遗传有关的疾病。

在本分册编写过程中,受到党和国家领导人邓颖超同志的亲切关怀和鼓励。消化学界著名学者上海第二医科大学内科教授、上海市消化疾病研究所所长江绍基及第二军医大学内科教授、长征医院副院长张国治为本分册写了序言。姚光弼、刘厚钰、徐克成、夏维新等专家教授亲自撰写有关章节,使此分册增色不少。

在整理、编写过程中,得到沈健伟同志的大力支持,在此

致以谢意。

由于我们水平有限，必定存在缺点和错误，敬希批评指正。

陈士祿

1988年12月

目 录

医学遗传学丛书序	iii
医学遗传学丛书前言	v
序 I	viii
序 II	ix
前言	xi

第一部分 遗传与消化系统疾病

第一章 消化系统遗传病	1
第二章 食管和膈肌疾病	12
第一节 先天性食管闭锁 (congenital esophageal atresia)	12
第二节 先天性多发性食管憩室 (congenital multiple esophageal diverticulum)	17
附: Zenker 憩室	19
第三节 先天性膈疝 (congenital diaphragmatic hernia)	20
第四节 先天性裂孔疝 (congenital hiatus hernia)	26
第五节 食管癌 (carcinoma of the esophagus)	31
第三章 胃和十二指肠疾病	37
第一节 婴儿肥厚性幽门狭窄 (infancy hypertrophic pyloric stenosis)	37

第二节	成人肥厚性幽门狭窄 (adult hypertrophic pyloric stenosis).....	39
第三节	胃溃疡 (gastric ulcer).....	42
第四节	胃息肉 (gastric polyposis).....	46
第五节	胃癌 (gastric carcinoma).....	48
第六节	十二指肠溃疡(高胃蛋白酶元 I 型)(duodenal ulcer, hyperpepsinogen I)	52
第七节	十二指肠憩室 (duodenal diverticulum)	57
第四章	小肠疾病	62
第一节	肠病性肢端皮炎 (acrodermatitis enteropathica)	62
第二节	肠套叠 (intussusception).....	64
第三节	先天性肠旋转失常 (congenital malrotation of intestine)	66
第四节	遗传性出血性毛细血管扩张症 (hereditary hemorrhagic telangiectasia, HTT).....	68
第五节	美克尔憩室(Meckel's diverticulum)	70
第六节	肠道脂质代谢障碍 (intestinal lipodystrophy, Whipple's disease)	73
第七节	多发性错构瘤综合征 (multiple hamartoma syndrome).....	76
第八节	克隆病 (Crohn's disease)	78
第九节	幼年性息肉病 (juvenile polyposis)	86
第十节	遗传性胃肠道息肉病伴粘膜皮肤色素沉着症 (Peutz-Jeghers syndrome).....	89
第十一节	Cronkhite-Canada 综合征.....	93
第五章	大肠疾病	96